



www.printo.it/pediatric-rheumatology/TH/intro

โรคไข้กลับซ้ำที่เกิดจากความบกพร่อง TRAPS Tumor Necrosis Factor Receptor Associated Periodic Syndrome (TRAPS) หรือ Familial Hibernian Fever

ฉบับแปลของ 2016

2. การวินิจฉัยและการรักษา

2.1 วินิจฉัยได้อย่างไร?

การวินิจฉัยอาศัยประวัติของผู้ป่วยที่มีลักษณะอาการที่เข้าได้กับโรคนี้ ร่วมกับประวัติการเกิดอาการลักษณะเดียวกันในเครือญาติ และการตรวจร่างกายพบความผิดปกติ การตรวจเลือดมักพบค่าการอักเสบ และการตรวจเฉพาะทางพันธุกรรมจะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค ทั้งนี้ควรตัดโรคอื่นๆที่ทำให้มีไข้กลับซ้ำ เช่น โรคติดเชื้อ โรคมะเร็ง และโรคไข้กลับซ้ำที่เกิดจากสาเหตุอื่น เช่น โรค Familial Mediterranean fever (FMF) และโรค Mevalonate kinase deficiency (MKD) ที่อยู่ในข่ายต้องสงสัยออกไปด้วย

2.2 การตรวจทางห้องปฏิบัติการมีอะไรบ้าง?

การตรวจทางห้องปฏิบัติการที่สำคัญได้แก่การตรวจเลือดพบ CBC, CRP, SAA (serum Amyloid-A-protein) และ fibrinogen ซึ่งเป็นค่าการอักเสบที่สูงขึ้นในช่วงที่ผู้ป่วยมีอาการกำเริบ ค่าต่างๆดังกล่าวมักจะกลับมาเป็นปกติในช่วงที่ผู้ป่วยหายดี การตรวจปัสสาวะก็เพื่อจะดูว่าผู้ป่วยมีการอักเสบของระบบทางเดินปัสสาวะร่วมด้วยหรือไม่ โดยทั่วไปในแต่ละครั้งที่ผู้ป่วยมีอาการของโรค อาจมีโปรตีนหรือเม็ดเลือดแดงรั่วมาในปัสสาวะชั่วคราว แต่หากพบการรั่วของโปรตีนเรื้อรัง อาจเป็นเพราะผู้ป่วยเกิดภาวะ amyloidosis การตรวจพบความผิดปกติของสารพันธุกรรม TNFR1 จะช่วยยืนยันการวินิจฉัยโรค

2.3 การรักษามีอะไรบ้าง?

ในปัจจุบันโรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาด หรือป้องกันได้ การรักษาในขณะนี้ เป็นเพียงเพื่อลดความรุนแรงของอาการ โดยยาต้านอักเสบที่ไม่ใช่ สเตียรอยด์ (NSAIDs เช่น ไอบูโพรเฟน นาพรอกเซน หรืออินโดเมทาซิน) ยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ขนาดสูงมักได้

ผลดีแต่หากใช้ติดต่อกันเป็นระยะเวลานานอาจเกิดผลข้างเคียงที่รุนแรงได้ สำหรับสารชีวภาพ (biologic agent) ที่มีฤทธิ์ต้าน TNF เช่น อีทานอร์เซปนั้นพบว่าได้ผลในการป้องกันการเกิดไข้ซ้ำในผู้ป่วยบางราย แต่ในขณะเดียวกันก็อาจเกิดโรคกำเริบบ่อยขึ้นในผู้ป่วยรายอื่นๆ สำหรับยาตัวอื่นที่มีแนวโน้มจะช่วยในการรักษาได้แก่ อะนาคินรา ซึ่งเป็นสารนำชีวภาพที่มีฤทธิ์ต้าน IL-1 สารสำคัญอีกตัวที่ก่อให้เกิดการเกิดการอักเสบ

2.4 ผลข้างเคียงของยา

ผลข้างเคียงของยาขึ้นกับยาที่ใช้ในการรักษา สำหรับยาด้านอักเสบที่ไม่ใช่ สเตียรอยด์ (NSAIDs) อาจทำให้เกิดอาการปวดศีรษะ มีแผลในกระเพาะอาหาร และไตอักเสบ ส่วนยากลุ่มคอร์ติโคสเตียรอยด์ และ สารชีวภาพ (ชนิดต้าน TNF และ IL-1) นั้นอาจเพิ่มความเสี่ยงต่อการเกิดการติดเชื้อ นอกจากนี้คอร์ติโคสเตียรอยด์อาจก่อให้เกิดอาการข้างเคียงอื่นๆที่เป็นอันตรายอีกหากใช้เป็นระยะเวลานานๆ

2.5 ระยะเวลาของการรักษา?

เนื่องจากยังมีผู้ป่วยจำนวนไม่มากที่ได้รับการรักษาด้วยสารชีวภาพที่มีฤทธิ์ต้าน TNF และ IL-1 จึงยังไม่มีบทสรุปแน่ชัดว่าควรจะรักษาเฉพาะเมื่อมีอาการกำเริบหรือควรจะให้ยาต่อเนื่อง แต่ยังไม่ทราบว่าควรให้ยานานเท่าไร

2.6 มีการรักษาแพทย์ทางเลือกหรือไม่?

ขณะนี้ยังไม่มีหลักฐานว่าการรักษาอื่นๆ เช่น ยาสมุนไพรจะได้ผลในการรักษาโรคนี้

2.7 ควรติดตามการรักษาบ่อยแค่ไหน?

ผู้ป่วยเด็กกลุ่มนี้ควรตรวจเลือดและปัสสาวะทุก 2-3 เดือน

2.8 ระยะเวลาการเป็นโรค?

โรคนี้มักเป็นไปตลอดชีวิต ถึงแม้ว่าความรุนแรงของไข้อาจลดลงเมื่ออายุเพิ่มขึ้น แต่ก็ยังคงเรื้อรังและเป็นๆหายๆอยู่ อย่างไรก็ตามถึงอาการจะลดลงเมื่ออายุเพิ่มมากขึ้นแต่ก็ไม่ได้แปลว่าจะไม่มีโอกาสเกิดภาวะ amyloidosis

2.9 โรคนี้สามารถรักษาให้หายขาดได้หรือไม่?

เนื่องจากเป็นโรคทางพันธุกรรม ในปัจจุบันโรคนี้ยังไม่สามารถรักษาให้หายขาดได้